

Eksomisekvensointi sukulaisten verrokinäytteille Ts-ExKon-D tarjotaan kudoksenäytteistä 26.9.2022 alkaen

Tutkimus	22401	Ts-ExKon-D	Eksomisekvensoinnin sukulaisten verrokinäyte, kudoksenäytteestä
Asia	Uusi tutkimus Yleisasia		
Asia	Näytetyypin laajennus. Aiemmin sukulaisten vertailunäytteen eksomisekvensointitutkimukseen on voinut pyytää vain verinäyttestä (B -ExKon-D), nyt avattavalla tutkimusnimikkeellä on mahdollista pyytää vertailututkimus myös tuorekudos- tai parafiininäytteestä. Tarkemmat tiedot tutkimusten vastausajoista, tilaamisesta ja tarvittavista suostumuskaavakeista löytyvät päivitettyinä HUSLAB:n ohjekirjasta.		
Indikaatiot	Sukulaisten näytteen käyttö verrokinäytteenä, kun potilaalle tehdään eksomisekvensointitutkimus. Verrokinäytteenä voidaan käyttää esim. potilaan vanhempien näytteitä ja/tai potilaan kanssa samaa sairautta sairastavien sisarusten näytteitä. Vanhempien näytteiden tutkiminen yhdessä potilaan näytteen kanssa (nk. trio-eksomi) parantaa mahdollisuutta oikeaan molekyylogeneettiseen löydökseen pääsemiseen ja vähentää merkitykseltään avoimien muutosten raportointia.		
Näyte	Tutkimus voidaan tehdä eri kudoksenäytteistä, kuten parafiinileikkeestä tai tuorekudospalasta. Kudospala ravintonesteessä tai suolaliuoksessa. Koska kyseessä on ituratatutkimus, näytettä valittaessa tulee mahdollisuuksien mukaan huomioida, että valitaan tervettä kudosta.		
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai Genetiikanlaboratorio(at)hus.fi		
Allekirjoitukset	Arto Orpana Ylikemisti, prosessivastaava HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0647	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastuualuejohtaja HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523	